

профилактическим мерам во избежание вторичной инфекции и механических повреждений кожного покрова и слизистых оболочек. Постоянное наблюдение требуется и от смежных специалистов с целью своевременного назначения соответствующих действий в зависимости от тяжести поражения (терапевтические, хирургические, стоматологические, психологические, диетологические и т. д.).

Прогноз, как правило, серьезный. Больные, страдающие генерализованным рецессивно-дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом, погибают в молодом возрасте или позднее от метастазов плоскоклеточного рака кожи и экстракожных осложнений [18].

В заключение необходимо отметить, что пациенты с врожденным буллезным эпидермолизом требуют междисциплинарного подхода, в основе которого лежит защита чувствительной кожи от травмы с использованием разных перевязочных средств, медикаментозных и/или хирургических вмешательств с целью корректировки осложнений.

ЛИТЕРАТУРА

1. Белецкая Л.В., Данилова Т.А. Метод иммунофлюоресценции в иммунопатологии. В кн.: Иммунолюминесценция в медицине / Под ред. Е.Н. Левинной. — М.: Медицина; 1977. — С. 145—183.
2. Белецкая Л.В., Махнева Н.В. Меченые антитела в нормальной и патологической морфологии: Атлас. — М.: МНП; 2000.
3. Беренбейн Б.А. Буллезные дерматозы. В кн.: Дифференциальная диагностика кожных болезней: Руководство для врачей / Под ред. Б.А. Беренбейна, А.А. Студинкина. М.: Медицина; 1989. — С. 218—270.
4. Вульф К., Джонсон Р., Сюрмонд Д. Дерматология по Томасу Фицпатрику: Атлас-справочник. Пер. с англ. — М.: Практика; 2007. — С. 138—147.
5. Кожные и венерические болезни / Под ред. О.Л. Иванова. — М.: Медицина; 1997. — С. 322—324.
6. Кэйн К., Лио А., Стратигос А., Джонсон Р. Детская дерматология: Цветной атлас и справочник. Пер. с англ. — М.: Бином; 2011. — С. 94—104.
7. Мордовцев В.Н., Мордовцева В.В., Мордовцева В.В. Наследственные болезни и пороки развития кожи: Атлас. — М.: Наука; 2004. — С. 50—53.
8. Пальцев М.А., Потеева Н.Н., Казанцева И.А. и др. Клинико-морфологическая диагностика заболеваний кожи: Атлас. — М.: Медицина; 2004. — С. 96—99.

9. Bernardis C., Box R. // *Dermatol. Clin.* — 2010. — Vol. 28, N 2. — P. 335-341, xi.
10. Bruckner-Tuderman L., Mitsuhashi Y., Schnyder U.W., Bruckner P. // *J. Invest. Dermatol.* — 1989. — Vol. 93, N 1. — P. 3—9.
11. Escamez M.J., Garcia M., Cuadrado-Corralles N. et al. // *Br. J. Dermatol.* — 2010. — Vol. 163, N 1. — P. 155—161.
12. Fine J.D., Osment L.S., Gay S. // *Arch. Dermatol.* — 1985. — Vol. 121. — P. 1014—1017.
13. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M. et al. // *Am. J. Kidney Dis.* — 2004. — Vol. 44. — P. 651—660.
14. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M. et al. // *J. Hand Surg.* — 2005. — Vol. 30B. — P. 14—22.
15. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., Suchindrn C. // *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* — 2008. — Vol. 46, N 2. — P. 147—158.
16. Fine J.D., Hall M., Weiner M. et al. // *Br. J. Dermatol.* — 2008. — Vol. 159. — P. 677—682.
17. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M. et al. // *J. Am. Acad. Dermatol.* — 2009. — Vol. 60. — P. 203—211.
18. Fine J.D. // *Orphanet J. Rare Dis.* — 2010. — Vol. 5. — P. 12.
19. Fleming K.F., Wu J.J., Dyson S.W. et al. // *Dermatol. Online J.* — 2009. — Vol. 15, N 4. — P. 4.
20. Hovnanian A., Hilal L., Blanchet-Bardon C. et al. // *Am. J. Hum. Genet.* — 1994. — Vol. 55, N 2. — P. 289—296.
21. Huang L., Wong Y-P., Burd A. // *Int. J. Dermatol.* — 2011. — Vol. 50. — P. 52—56.
22. Jenison M., Fine J.D., Gammon W.R., O'Keefe E.J. // *J. Invest. Dermatol.* — 1993. — Vol. 100, N 1. — P. 93—96.
23. Kiuru M., Itoh M., Cairo M.S., Christiano A.M. // *Dermatol. Clin.* — 2010. — Vol. 28, N 2. — P. 371—382, xii-xiii.
24. Lin G.T., Chen S.K., Liu C.S., Wang W.H. // *J. Formos. Med. Assoc.* — 2000. — Vol. 99, N 9. — P. 693—697.
25. McGrath J.A., O'Grady A., Mayou B.J., Eady R.A. // *J. Cutan. Pathol.* — 1992. — Vol. 19, N 5. — P. 385—389.
26. McGrath J.A., Ishida-Yamamoto A., O'Grady A. et al. // *J. Invest. Dermatol.* — 1993. — Vol. 100, N 4. — P. 366—372.
27. Natsuga K., Shinkuma S., Nishie W., Shimizu H. // *Dermatol. Clin.* — 2010. — Vol. 28, N 1. — P. 137—142.
28. Pfenäner E.G., Lucky A.W. Dystrophic epidermolysis bullosa // *Gene Reviews [Internet].* Pagon R.A., Bird T.D., Dolan C.R., Stephens K., eds. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. Copyright ©1993—2011, University of Washington, Seattle.
29. Remington J., Wang X., Hou Y. et al. // *Mol. Ther.* — 2009. — Vol. 17, N 1. — P. 26—33.
30. Shimizu H., McGrath J.A., Christiano A.M. et al. // *J. Invest. Dermatol.* — 1996. — Vol. 106, N 1. — P. 119—124.
31. Titeux M., Pendaries V., Hovnanian A. // *Dermatol. Clin.* — 2010. — Vol. 28, N 2. — P. 361—366, xii.
32. van den Akker P.C., van Essen A.J., Kraak M.M. et al. // *J. Dermatol. Sci.* — 2009. — Vol. 56, N 1. — P. 9—18.
33. van den Akker P.C., Mellerio J.E., Martinez A.E. et al. // *J. Med. Genet.* — 2011. — Vol. 48, N 3. — P. 160—167.
34. Yan W.F., Murrell D.F. // *Dermatol. Clin.* — 2010. — Vol. 28, N 2. — P. 367—379, xii.

Поступила 07.11.11

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2012

УДК 616.5-055.5/7-036.1

Ангидротическая эктодермальная дисплазия

И. Н. Иванова¹, Е.А. Сердюкова¹, Т.И. Иконникова²

¹Кафедра дерматовенерологии (зав. — проф. А.Ю. Родин) Волгоградского государственного медицинского университета; ² Центр планирования семьи Волгоградской областной клинической больницы № 1 (глав. врач — Т.А. Коняхина)

Описано редкое наследственное заболевание (ангидротическая эктодермальная дисплазия). Представлены основные аспекты клинической диагностики данного синдрома. Приведены два клинических наблюдения данной патологии.

Ключевые слова: ангидротическая эктодермальная дисплазия, генодерматозы, диспансеризация

ANHYDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA

I.N.Ivanova, E.A.Serdukova, T.I.Ikonnikova

A rare hereditary disease — anhydrotic ectodermal dysplasia — is described. The basic clinical aspects of the syndrome diagnosis are presented. Two clinical cases with the syndrome are described.

Key words: anhydrotic ectodermal dysplasia, genetic dermatosis, prophylactic checkups

Ангидротическую эктодермальную дисплазию — АЭД (син. синдром Криста—Сименса—Турена) относят к группе эктодермальных дисплазий —

наследственных заболеваний кожи, которые характеризуются развитием различных аномалий тканей, происходящих из эктодермы. Различают



Рис. 1. Больная Б. Ангидротическая эктодермальная дисплазия. *а* – характерный тип лица, дистрофичные волосы, дистрофия зубов; *б* – усиление кожного рисунка, лихенификация на фоне выраженной сухости кожи ладоней.

две основные формы аномалий эктодермальных структур: ангидротическую и гидротическую.

Впервые заболевание было описано в 1848 г. J. Thuraine, а затем более подробно в начале XX века J. Christ и H. Siemens [3]. Дерматоз дебютирует в детстве с формированием полной клинической картины в пубертатный период.

Этиология и патогенез до настоящего времени не установлены. Развитие аномалий связывают с дефектом гена, детерминирующего формирование эктодермы [4]. АЭД в большинстве случаев имеет рецессивный Х-сцепленный тип наследования, в связи с чем встречается намного чаще в виде полного симптомокомплекса у мальчиков. Однако описываются случаи заболевания и у лиц женского пола с аутосомно-доминантным типом наследования [1, 4–6]. Заболевание вызвано мутациями в гене, кодирующем эктодисплазин-А, который локализован в Xq12-q13.1 [2].

Клиническая картина АЭД складывается из основной триады симптомов: гипоплазия потовых и сальных желез; гипоплазия волосяных фолликулов; дисморфогенез мягких тканей полости рта и аплазия зубных зачатков. Вследствие перечисленных аномалий при данном заболевании наблюдается характерный внешний вид: низкий рост пациентов при относительно большой голове, лицо с выступающим лбом, надбровными и скуловыми дугами, оттопыренными большими ушными раковинами (уши Сатира), седловидным носом, полными вывернутыми губами (*facies anhidrotica*) [1, 2, 6–8]. Кожа бледная, сухая, у ряда больных отмечают ихтиозиформное шелушение, ладонно-подошвенную кератодермию. Сухость кожи особенно заметна в периорбитальной области на фоне гиперпигментации. Слизистая оболочка рта сухая, сосочки языка сглажены.

Волосы дистрофичные, тусклые, бесцветные или



Рис. 2. Больной Н. Ангидротическая эктодермальная дисплазия. Характерный тип лица, отсутствие зубов.

мало-пигментированные, может быть их выраженное поредение вплоть до алопеции. Ресницы и брови редкие или отсутствуют.

Для АЭД характерны различные зубные аномалии: полное отсутствие зубов или гиподонтия с редкими деформированными зубами в форме штырей.

Нарушение функции потовых желез приводит к периодической гипертермии, а сальных желез и желез слизистых оболочек — к атрофическому риниту, хроническому ларингиту, конъюнктивиту и стоматиту. Наблюдаются атрофичные слезные, бронхиальные железы и железы пищеварительного тракта. У больных АЭД имеется склонность к atopическим заболеваниям (атопический дерматит, бронхиальная астма и аллергический ринит).

Прогноз для выздоровления неблагоприятный. Лечебные мероприятия направлены на коррекцию имеющихся нарушений (ношение парика, протезирование зубов, недопущение перегревания, использование искусственной слезы), лечение atopического дерматита.

Приводим два собственных наблюдения.

Наблюдение 1. Больная Б., 7 лет (рис. 1, *а, б*). При рождении масса тела 2750 г, рост — 53 см. Родословная пациентки характеризовалась наличием заболевания у отца и старшей сестры в относительно благоприятной форме. Мать и сестра-близнец были здоровы. Внешний вид девочки был типичен и включал все проявления заболевания. Ангидротическое лицо имело следующие особенности: конвексную форму, западающую спинку носа, гипертелоризм, периорбитальную дистрофию и пигментацию, преобладание мозгового черепа над лицевым, вывернутые мясистые губы, оттопыренные уши. Отмечали сухость кожи туловища, конечностей, отсутствие потоотделения, незначительная секреция слюнных и слезных желез. Зубная формула представлена 1 зубом в области верхней челюсти и 2 дистрофичными зубами в области нижней челюсти. Волосы на волосистой части головы белого цвета тонкие, дистрофичные, неблестящие, длиной 3–4 см. Пушковые волосы по всему кожному покрову отсутствовали. На ладонях определялись очаги лихенификации, усиление кожного

Сведения об авторах:

Иванова И.Н. — канд. мед. наук, ассистент; Сердюкова Е.А. — канд. мед. наук, ассистент (eas171@yandex.ru); Иконникова Т.И. — врач-генетик.

рисунка на фоне выраженной сухости. Отмечались симптомы атопического дерматита с типичной локализацией в области складок, зудом, лихенизацией, расчесами, дисхромией. Ребенок имел инвалидность детства по поводу данной патологии.

При осмотре у отца наблюдались фациальные признаки синдрома Криста—Сименса—Турена в виде высокого лба, седловидного носа, гипертелоризма, шерстяных серых коротких волос, полных губ. В полости рта все зубы, кроме зубов мудрости, присутствовали, однако были дистрофичными, конусообразными, местами лишенными эмали. Потоотделение практически отсутствовало, отмечалась плохая переносимость высокой температуры. В течение всей жизни считал себя здоровым, к врачам не обращался, был выявлен активно при обследовании младшей дочери.

У старшей сестры больной выявили незначительные симптомы АЭД: кожа туловища, конечностей сухая, секреция потовых желез и терморегуляция затруднены. Плохо переносила лихорадку. Лицо отличалось небольшой конвексной деформацией, гипертелоризмом, полными губами. Зубы дистрофичные, конусообразной формы. Волосы длинные, заплетенные в косу, однако светлые, практически лишены окраски, не блестели.

При обследовании матери и сестры-близнеца никаких симптомов АЭД не обнаружили.

Таким образом, приведенный случай синдрома Криста—Сименса—Турена демонстрирует редкий аутосомно-доминантный тип заболевания.

Наблюдение 2. Б о л ь н о й Н., 8 лет (рис. 2). С детства страдал сухой кожей, получал лечение у дерматолога по месту жительства по поводу атопического дерматита. При осмотре наблюдались все признаки АЭД. Низкий рост, относительно крупная голова с выступающим подбородком, надбровными дугами, большие оттопыренные уши, вывернутые губы, седловидный нос, периорбитальная пигментация и складчатость кожи. Волосы на волосистой части тонкие, дистрофичные, малопигментированные, короткие, ресницы и брови отсутствовали. В полости рта на языке налет, сглаженность сосочков. Зубы отсутствовали. По всему кожному покрову отмечалась выраженная сухость кожи, особенно в области ладоней и подошв, где наблюдалась легкая кератодермия.

Данная патология кожи представляет несомненный интерес для врачей разных специальностей: педиатров, дерматологов, стоматологов. Педиатры первыми замечают признаки заболевания у детей в связи с наличием у них лихорадки неясного генеза. Дерматологи осуществляют диспансерное наблюдение дан-

ной категории больных и своевременное направление на медико-социальную экспертизу, а также проводят лечение атопического дерматита. Задачей стоматологов является протезирование детей и взрослых, страдающих незакладкой и дистрофией зубов.

Все больные АЭД нуждаются в медико-генетическом консультировании в генетических центрах (кабинетах) и диспансерном наблюдении по месту жительства. Также необходимо проводить своевременную коррекцию имеющихся нарушений строения и функции кожи и других производных эктодермы. Пациенты с АЭД, как правило, являются инвалидами детства и имеют социальную поддержку государства. Выработка правильной тактики в отношении больных с данной патологией позволит существенно повысить их качество жизни.

ЛИТЕРАТУРА

1. Каламкьян А.А., Мордовцев В.Н., Трофимова Л.Я. Клиническая дерматология. — Ереван: Айастан; 1989. — С. 164—170.
2. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. — М.: Товарищество науч. изданий КМК, Авторская академия; 2007. — С. 308—309.
3. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. — Л.: Медицина; 1987. — С. 261—262.
4. Кожные и венерические болезни: справочник / Под ред. О.Л. Иванова. — М.: Медицина; 2007.
5. Суворова К.Н., Антоньев А.А., Гребенников В.А. Генетически обусловленная патология кожи. — Ростов-на-Дону.: Изд-во РГУ; 1990. — С. 180—209.
6. Суворова К.Н., Куклин В.Т., Рукавишников В.М. Детская дерматология. — Казань; 1996. — С. 44—49.
7. Burck U., Held K.R. // Clin. Genet. — 1981. — Vol. 19. — P. 117—121.
8. Pinheiro M., Ideriha M.T., Chauterd-Freire-Maia E.A. et al. // Hum Genet. — 1981. — Vol. 57, N 4. — P. 428—431.

Поступила 03.11.11

Дисплазия соединительной ткани: роль коллагеновых белков дермы (обзор литературы)

Б.И. Ляховецкий¹, Л.К. Глазкова¹, Т.Ф. Перетолчина²

¹Кафедра кожных и венерических болезней (зав. — проф. Н.В. Кунгуров); ²кафедра поликлинической терапии, ультразвуковой и функциональной диагностики (зав. — проф. И.Ф. Гришина) ГБОУ ВПО Уральская государственная медицинская академия Минздрава России

Наследственные коллагенопатии занимают ключевое место среди всех дисплазий соединительной ткани, представлены почти 70 нозологиями среди 250. В настоящее время идентифицированы 29 типов коллагена, 12 из них участвуют в образовании кожи. Таким образом, коллагеновые белки в коже составляют почти половину общей массы в организме и из изученных коллагенов и играют значительную роль при патологических изменениях и наследственных заболеваниях, обусловленных различными мутациями. Встречаемость поражения кожи при наследственных коллагенопатиях остается одной из самых высоких и требует от врача-дерматолога специальных знаний по данной проблеме.

Ключевые слова: кожа, коллаген, наследственные коллагенопатии, дисплазия соединительной ткани